

**FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE DE LISBOA**  
**CLÍNICA UNIVERSITÁRIA DE OTORRINOLARINGOLOGIA**



**COLESTEATOMA DO CANAL AUDITIVO EXTERNO**  
**EM ATRÉSIA AURAL CONGÉNITA**  
**- CASO CLÍNICO -**

Orientador: Dr. Marco António Alveirinho Cabrita Simão  
Discente: Ana Sofia Borges Garrido Vaz Pinto nº12723

**6º ANO MESTRADO EM MEDICINA**

**2016**



## Resumo

---

A estenose congénita do canal auditivo externo faz parte do espectro da atresia aural e pode estar associada ao desenvolvimento de colesteatoma do canal auditivo externo (CAE). Apresenta-se um caso de colesteatoma do CAE num doente com atresia aural bilateral, completa no ouvido direito e com canal auditivo residual à esquerda, integradas na Síndrome de Goldenhar. Acompanhado em Otorrinolaringologia e em Cirurgia Plástica, foi feita a reabilitação auditiva com uma prótese auditiva osteointegrada (BAHA) e a reconstrução dos pavilhões auriculares. Durante este processo, ocorreu episódio de abscesso retroauricular esquerdo cujo estudo imagiológico e a posterior intervenção cirúrgica definitiva levou ao diagnóstico de extenso colesteatoma do canal auditivo externo esquerdo. O objectivo deste trabalho é chamar a atenção para a possibilidade da existência desta patologia potencialmente grave em situações de atresia aural incompleta (tipos A e B Schuknecht). Discutem-se a propósito a embriologia do ouvido externo, as características da síndrome de Goldenhar e dentro desta os diferentes tipos de malformações auriculares. Conclui-se pela necessidade de se efectuar de forma protocolar um estudo imagiológico dos ouvidos a estas crianças, não apenas nos primeiros meses de vida como é habitual, mas também ao longo do seu crescimento, sempre que se verifique a presença de um CAE estenótico.

### *Palavras-chave*

*Atrésia aural congénita, microtia, Síndrome de Goldenhar, espectro óculo-aurículo-vertebral, colesteatoma do canal auditivo externo, cirurgia reconstrutiva, BAHA, prótese auditiva osteointegrada;*

## Abstract

---

External auditory canal cholesteatoma can occur in cases of congenital stenosis of the external auditory canal, a form of aural atresia. It is presented a case of canal cholesteatoma in a Goldenhar Syndrome patient, with bilateral aural atresia, complete in the right ear and with a residual left auditory canal. The patient was treated in both Otolaryngology and Plastic Surgery Departments, where a Bone Anchored Hearing Aid was adapted and a bilateral aural reconstruction was performed, respectively. During follow-up, the patient developed a left retroauricular abscess that radiology studies and definitive surgery proved to be an extensive left external auditory canal cholesteatoma. The purpose of this work is to draw attention towards this potentially serious condition in cases of incomplete aural atresia (Schuknecht's A and B types). External ear embryology, anomalies included in Goldenhar Syndrome and pertinent ear malformations are discussed, as well as the treatment options and results. It is concluded that radiology studies done routinely in the first few months of life are not enough and that a protocol, which includes a systematic re-evaluation during growth, is needed whenever a stenotic external auditory canal is diagnosed.

### *Keywords*

*Congenital aural atresia, microtia, Goldenhar syndrome, oculo-auriculo-vertebral spectrum, external auditory canal cholesteatoma, reconstructive surgery, BAHA, bone-anchored hearing aid.*

## Índice

---

<b>Resumo .....</b>	<b>3</b>
<b>Abstract .....</b>	<b>4</b>
<b>Lista de Figuras.....</b>	<b>6</b>
<b>Agradecimentos.....</b>	<b>7</b>
<b>Abreviaturas .....</b>	<b>8</b>
<b>Introdução .....</b>	<b>9</b>
<b>1. Caso clínico.....</b>	<b>11</b>
<b>3. Microtia e atresia aural congénita .....</b>	<b>17</b>
<b>4. Síndrome de Goldenhar ou Espectro óculo-aurículo-vertebral .....</b>	<b>19</b>
4.1. Características clínicas/fenótipo .....	19
4.2 Etiologia .....	21
4.3 Malformações do ouvido .....	22
4.4 Diagnóstico diferencial .....	22
<b>5. Desenvolvimento do ouvido externo.....</b>	<b>24</b>
<b>6. Colesteatoma do canal auditivo externo e atresia aural congénita ...</b>	<b>26</b>
<b>7. Tratamento.....</b>	<b>30</b>
7.1 Tratamento atresia aural congénita .....	30
7.1.1 Cirurgia reconstrutiva .....	31
7.1.2 Prótese auditiva ósteo-integrada .....	32
7.1.3 Cirurgia reconstrutiva <i>versus</i> prótese auditiva ósteo-integrada .....	33
7.2 Atresia aural congénita e colesteatoma do canal .....	35
<b>8. Conclusão .....</b>	<b>36</b>
<b>9. Bibliografia .....</b>	<b>38</b>

## Lista de Figuras

---

<b>Figura 1</b> A - Audiometria tonal (13 anos de idade) documenta hipoacusia de condução de grau moderado; B - Foto do pavilhão reconstruído e pilar de titânio (sem processador colocado); C - Audiograma em campo livre, com e sem BAHA .....	12
<b>Figura 2</b> TC plano axial A – plano ao nível do epítimpano, mostrando os ossículos e os antros mastoideus preenchidos por densidade de partes moles; B - plano ao nível do epicentro da lesão centrada ao CAE .....	13
<b>Figura 3</b> TC plano coronal A1 e A2 – plano anterior (ao nível da cóclea), OD e OE respectivamente; B1 e B2 – plano posterior (ao nível do vestíbulo, segunda porção nervo facial), OD e OE respectivamente; mostrando lesão do CAE, que o alarga e remodela os seus limites ósseos estendendo-se à caixa do tímpano, que se mantém arejada à esquerda (A2 e B2) .....	14
<b>Figura 4</b> RMN: A – coronal T2, B - axial T2 3D DRIVE HR (volumétrico de alta resolução), C – coronal difusão. A lesão do CAE tem sinal intermédio em T2 (A e B) e apresenta restrição à difusão da água (C) sendo estes aspectos sugestivos de colesteatoma. O tecido mastoideu de partes moles (Fig.3) não apresenta restrição à difusão, traduzindo alterações inflamatórias pós-obstrutivas .....	15
<b>Figura 5</b> Classificação de Jahrsdoerfer para atresia aural congénita (adaptado de Jahrsdoerfer et al.) .....	31

## Agradecimentos

---

Agradeço à Dra. Ana Claro por toda a dedicação e apoio incansável e por gentilmente ter disponibilizado as várias imagens relativas ao caso clínico que tanto enriqueceram este trabalho.

Ao Dr. Marco Simão e Dr. Pedro Lopes agradeço todo o apoio, orientação e enorme paciência prestados.

Ao Professor Doutor Óscar Dias agradeço a enorme dedicação e disponibilidade que tem sempre para com os alunos.

## Abreviaturas

---

CAE: canal auditivo externo

TC: tomografia computadorizada

RMN: ressonância magnética

OD: ouvido direito

OE: ouvido esquerdo

BAHA: Bone Anchored Hearing Aid – prótese auditiva osteointegrada

AAC: atresia aural congênita

EOAV: espectro óculo-aurículo-vertebral

CCAEC: colesteatoma do canal auditivo externo



## Introdução

---

As anomalias congénitas são o produto de erros durante a embriogénese ou o resultado de eventos intrauterinos que afectam o crescimento do embrião e do feto. Quanto mais complexa for a formação de uma estrutura maior a probabilidade de sofrer uma malformação.

O ouvido humano pode ser dividido em três porções: ouvido externo (pavilhão auricular e canal auditivo externo), médio e interno. Microtia é uma malformação congénita do ouvido externo que pode variar desde leves alterações estruturais à ausência completa do pavilhão auricular (anotia). A atrésia aural congénita (AAC), frequentemente associada a microtia, corresponde ao sub-desenvolvimento (estenose aural) ou à total ausência do canal auditivo externo (CAE)<sup>1</sup>.

Microtia e AAC são malformações relativamente raras<sup>2,3</sup>, ocorrendo aproximadamente 1 em cada 10000 a 20000 nascimentos<sup>4</sup>, com predomínio no sexo masculino (numa relação de 2.5:1) e unilaterais (predomínio lado direito) na maioria dos casos<sup>1</sup>. Este tipo de malformação ocorre na maioria dos casos isoladamente<sup>5</sup>, mas pode também surgir como parte de um espectro de anomalias ou síndrome que resultam de alterações do desenvolvimento embrionário dos 1º e 2º arcos branquiais, tal como o espectro óculo-aurículo-vertebral<sup>6</sup>. O envolvimento bilateral é mais frequentemente encontrado em doentes com outras anomalias associadas<sup>7</sup>.

A Síndrome de Goldenhar diz respeito a uma complexa anomalia do desenvolvimento que afecta principalmente estruturas da cabeça e pescoço<sup>8</sup> que derivam do 1º e 2º arcos branquiais durante a embriogénese<sup>9</sup>. É uma patologia rara caracterizada pela tríade (geralmente unilateral) de microssomia craniofacial, quistos dermóides oculares e anomalias vertebrais.

Microtia e AAC requerem um diagnóstico e avaliação precoces a fim de evitar sequelas tardias da perda auditiva, tais como, dificuldades na aquisição da linguagem, articulação verbal e aprendizagem.

De acordo com vários estudos sabe-se que a estenose congénita do CAE apresenta um risco aumentado de desenvolvimento de colesteatoma, sobretudo do canal<sup>10-12</sup>. A incidência de colesteatoma na estenose aural completa é bastante superior em comparação com da atrésia aural congénita<sup>12</sup>.

A propósito de um caso clínico de colesteatoma do CAE, num doente com estenose congénita do mesmo, diagnosticado apenas quando desenvolveu uma

complicação, pretende-se caracterizar melhor esta entidade clínica neste contexto particular e complexo, com o objectivo de determinar de que forma e até que ponto se pode antecipar o seu aparecimento, permitindo a sua abordagem multidisciplinar sem compromisso das restantes intervenções necessárias nestas crianças, e sobretudo evitando o aparecimento de complicações.

## 1. Caso clínico

---

Doente do sexo masculino, actualmente com 19 anos, referenciado aos 4 meses de idade (em Setembro de 1996) à consulta de Surdez Infantil do Serviço de Otorrinolaringologia do Hospital de Santa Maria (HSM) para estudo auditivo no contexto de atresia aural bilateral com microtia bilateral, ligeira microsomia hemifacial direita e úvula bífida, alterações integradas na Síndrome de Goldenhar.

Trazia já Tomografia Computorizada (TC) de Ouvidos, realizada aos 2 meses e meio (em 01/08/1996) revelando: “Anomalia congénita de OD e OE com CAEs tubulares e estenóticos, parcialmente encerrados da profundidade por placas atrésicas. Dismorfias incudo-maleolares, sobretudo em OD (nomeadamente a nível do seu ático). As longas apófises das bigornas parecem-nos ser horizontalizadas (sobretudo em OD), havendo normal continuidade incudo-estapédica. Não há luxação das platinas. Ausência de anomalias das cápsulas labirínticas, nomeadamente dos canais semicirculares. Aspectos de otopatia secretória crónica de OD e OE, com obliteração dos recessos tubários das caixas. Ocupação dos mesotímpanos por abundante tecido de granulação (o qual se insinua nas regiões fenestrais). Antros de pequenas dimensões (ocupados por tecido inflamatório). Integridade dos ante-muros”.

À observação clínica, no entanto, apenas era evidente a presença de meato permeável à esquerda, apresentando integridade cutânea à direita na região central e anterior aos restos auriculares (tal verificado desde o nascimento, segundo o relato da mãe).

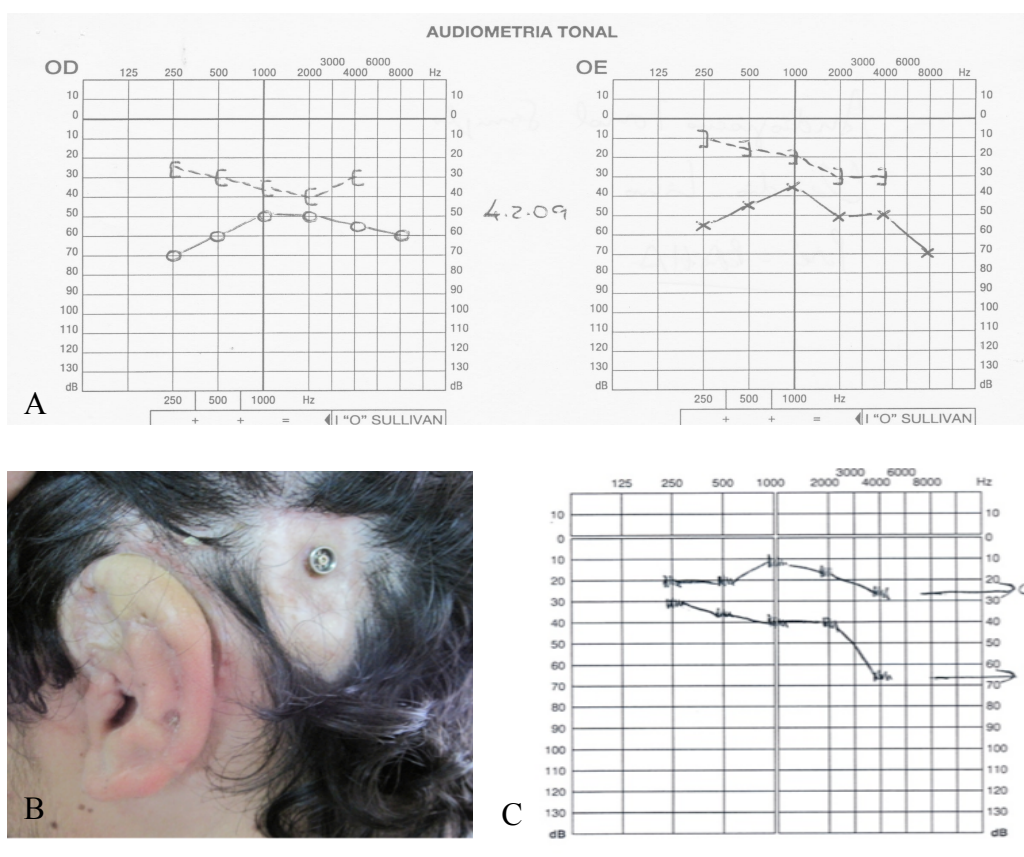
Após obtenção de potenciais evocados auditivos normais confirmando a integridade da restante via auditiva, foi tentada desde a primeira infância a reabilitação da hipoacusia de condução com próteses de vibração óssea, sem qualquer sucesso nessa fase inicial por rejeição, e com utilização apenas parcial, na sala de aula, quando chegou à idade escolar.

A reavaliação clínica ao longo do seguimento estabeleceu definitivamente a presença de agenesia completa do CAE direito e estenose do CAE esquerdo com um calibre de cerca de 2 mm, nunca tendo sido, no entanto, efectuada reavaliação imagiológica.

Aos 12 anos, após ter iniciado o processo de reconstrução dos pavilhões auriculares no serviço de Cirurgia Plástica do HSM, foi registado um episódio de otorreia fétida do canal auditivo externo esquerdo estenótico, que foi interpretada

como otite externa simples e controlada com cuidados locais e antibióticos tópicos e sistémico. Previamente e posteriormente a este episódio foi recorrentemente notado, pela mãe e pelo doente, cheiro fétido provindo do meato esquerdo, mesmo sem a presença de otorreia evidente, que foi sempre atribuído a retenção de resíduos de descamação e subsequente degradação bacteriana.

Aos 13 anos de idade realizou cirurgia de colocação do sistema BAHA (Bone Anchored Hearing Aid – prótese auditiva osteointegrada) à esquerda, com bom ganho auditivo (Fig.1) e boa adaptação.



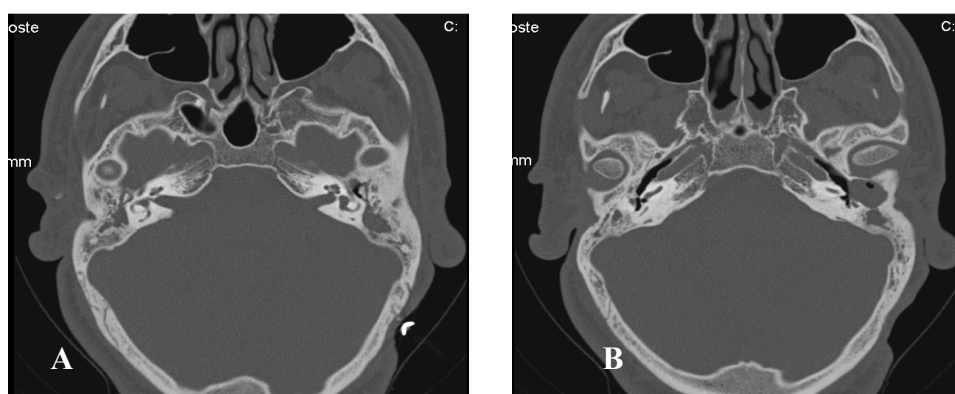
**Figura 1 A** - Audiometria tonal (13 anos de idade) documenta hipoacusia de condução de grau moderado; **B** - Foto do pavilhão reconstruído e pilar de titânio (sem processador colocado); **C** - Audiograma em campo livre, com e sem BAHA

O processo de reconstrução plástica dos pavilhões auriculares implicou vários procedimentos ao longo dos anos, inicialmente com a realização bilateral de expansores cutâneos, depois com a colocação, sob a pele desenvolvida, de próteses de polietileno com a forma de esqueleto cartilágneo, e por fim descolamento cutâneo

para confecção do sulco retroauricular. À esquerda houve necessidade de frequentes intervenções para resolução de fenômenos de necrose cutânea localizada devido a pequenos sequestros de polietileno da prótese, tendo o último procedimento sido realizado aos 18 anos.

Em Novembro de 2014, alguns meses após essa última intervenção, desenvolve um quadro inflamatório da região retroauricular esquerda com hiperemia, dor e tumefacção local com flutuação. Interpretado inicialmente como uma complicação do processo de reconstrução do pavilhão auricular, o doente foi internado no Serviço de Cirurgia Plástica com o diagnóstico clínico de abscesso retroauricular esquerdo e foi submetido nesse serviço a drenagem cirúrgica com resolução do quadro agudo.

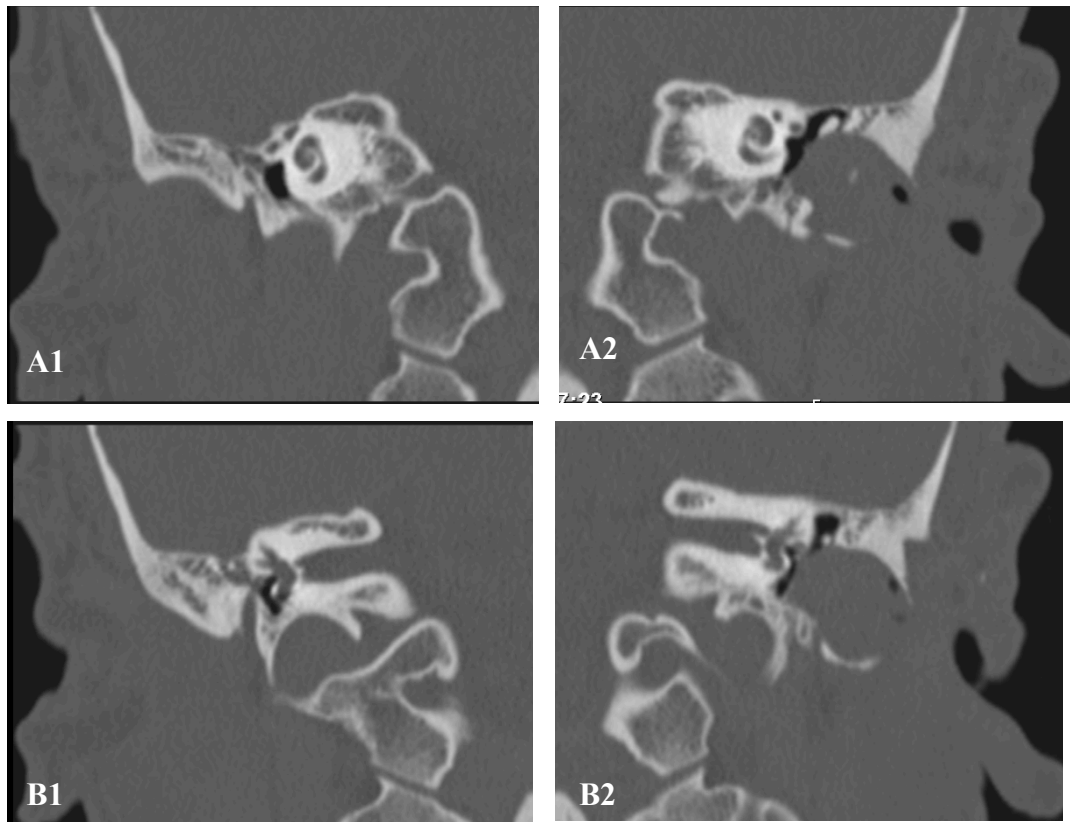
Dada identificação, na Tomografia Computorizada Maxilo-Facial de controlo (Fig.2), de “lesão centrada ao CAE, alargado e com remodelação das paredes ósseas, associada a erosão do muro do ático, preenchimento total do espaço aéreo do ouvido médio e sinais de osteólise parcial da cadeia ossicular”, colocando como hipóteses de diagnóstico colesteatoma primário do canal auditivo externo *versus* fístula do primeiro arco branquial infectada, foi pedida consulta de Otorrinolaringologia para estudo da referida lesão, interpretada então como provável origem da complicação.



**Figura 2 - TC plano axial A – plano ao nível do epitímpano, mostrando os ossículos e os antros mastoideus preenchidos por densidade de partes moles;**  
**B – plano ao nível do epicentro da lesão centrada ao CAE**

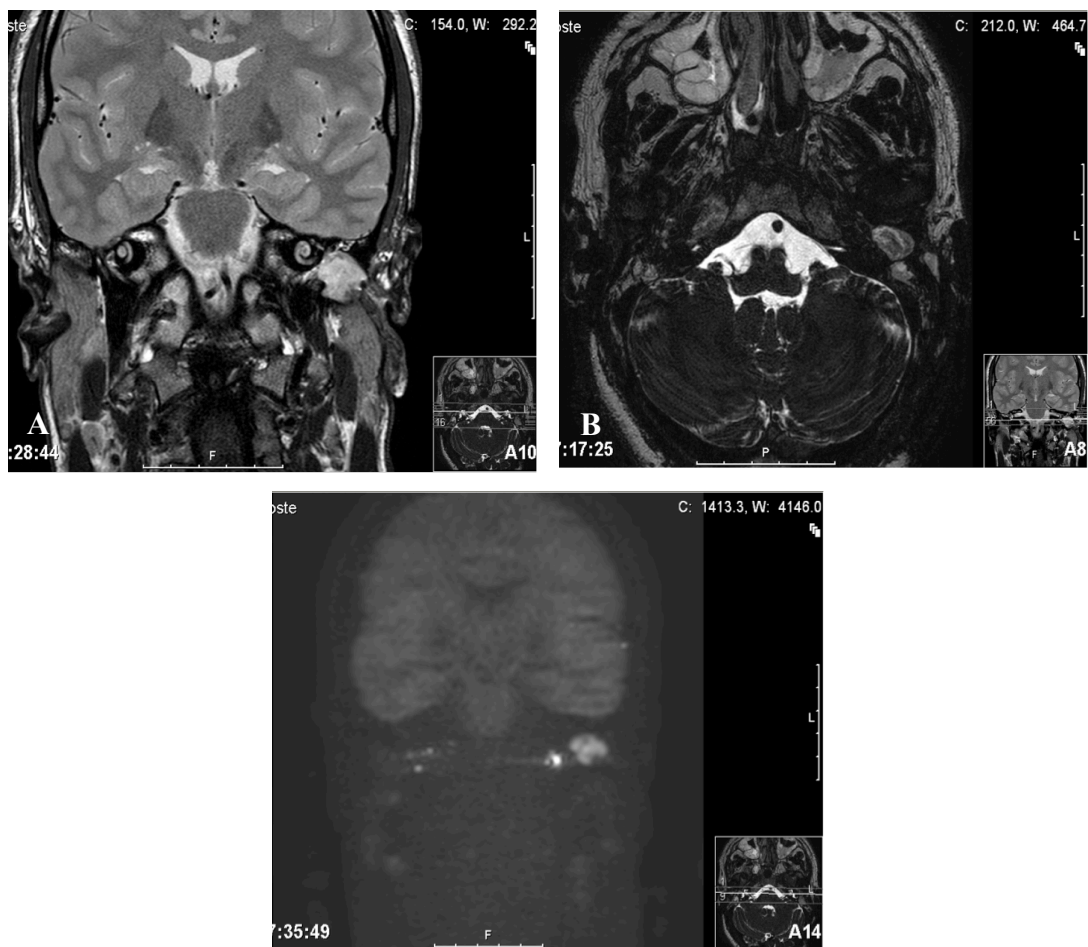
O doente manteve-se assintomático desde a resolução do quadro, tendo realizado, cerca de 3 meses depois, TC dos ouvidos para melhor caracterização, que revelou melhoria comparativa das alterações inflamatórias periauriculares e persistência de lesão quística “que alarga o CAE com erosões das suas paredes anterior e posterior com remodelação do tecto e do pavimento e com abaulamento

interno da membrana do tímpano, associado a desvio posicional e osteólise parcial da cadeia ossicular, coexistindo com discreto componente de partes moles no ático externo, no antro mastoideu e na mastoide.” (Fig. 3)



**Figura 3 - TC plano coronal A1 e A2 – plano anterior (ao nível da cóclea), OD e OE respectivamente; B1 e B2 – plano posterior (ao nível do vestibulo, segunda porção nervo facial), OD e OE respectivamente; mostrando lesão do CAE, que o alarga e remodela os seus limites ósseos estendendo-se à caixa do tímpano, que se mantém arejada à esquerda (A2 e B2).**

Os aspectos descritos favoreciam a hipótese de colesteatoma do CAE pelo que foi sugerido a realização de Ressonância Magnética Nuclear com estudo de difusão para melhor caracterização (Fig.4). Este mostrou extensa área de restrição à difusão de moléculas de água na mesma topografia da lesão quística observada na TC, ficando excluída desse fenómeno a componente de partes moles do ático externo, antro e mastoide, estabelecendo-se assim o diagnóstico de colesteatoma primário do CAE como o mais provável.



**Figura 4 RMN:** **A** – coronal T2, **B** - axial T2 3D DRIVE HR (volumétrico de alta resolução), **C** – coronal difusão. A lesão do CAE tem sinal intermédio em T2 (**A** e **B**) e apresenta restrição à difusão da água (**C**), sendo estes aspectos sugestivos de colesteatoma. O tecido mastoideu de partes moles (Fig.3) não apresenta restrição à difusão, traduzindo alterações inflamatórias pós-obstrutivas.

Foi submetido a mastoidectomia cortical simples limitada à região perimeatal, por via endaural, com o apoio da Cirurgia Plástica para a remoção controlada dos fragmentos de polietileno que constituíam a região da concha, evitando o risco de exposição excessiva do material, com a consequente potencial ocorrência dos fenómenos de necrose cutânea já observados previamente. Esse facto limitou a confecção de uma meatoconcoplastia inteiramente proporcional às dimensões da cavidade, que no entanto, intraoperatoriamente se verificou ser ampla o suficiente para permitir o controlo completo de todas as paredes do CAE alargado, com a remoção em monobloco da matriz de colesteatoma, após a respectiva dissecação e aspiração parcial e progressiva do seu conteúdo de queratina e otorreia. Verificou-se a

presença de membrana do tímpano íntegra mas atrófica e totalmente colapsada sobre o fundo da caixa do tímpano e deiscência do canal de Falópio nas 2ª e 3ª porções do nervo facial. A matriz foi dissecada de ambas as estruturas, sem registo de lesão sobre qualquer delas.

O pós-operatório confirmou a manutenção da função facial prévia, foi complicado por desenvolvimento de abundante tecido de granulação após o destamponamento da cavidade, de controlo inicialmente adequado mas progressivamente limitado pela estenose meatal que foi ocorrendo ao longo das semanas seguintes. Na fase inicial ocorreu recuperação auditiva subjectiva, que dispensou a utilização do BAHA durante algum tempo. No entanto acabou por ocorrer encerramento completo da cavidade e epitelização em fundo de saco do meato residual e o doente voltou usar a sua prótese auditiva de condução óssea. Um ano depois da cirurgia o doente mantém-se assintomático e aguarda a realização de RMN dos ouvidos com estudo de difusão para controlo de eventual recidiva.



### 3. Microtia e atresia aural congénita

---

Microtia engloba um espectro de anomalias congénitas que variam desde leves alterações estruturais à ausência completa do pavilhão auricular (anotia). É na maioria dos casos uma malformação unilateral (em mais de 75%) sendo o ouvido direito afectado em cerca 60% dos casos<sup>5</sup>.

A microtia é um importante problema de saúde pública não só devido ao estigma associado a uma malformação do pavilhão auditivo como também à necessidade de múltiplas cirurgias reconstrutivas. Além disso, mais de 90% dos pacientes com microtia apresentam algum grau de hipoacusia de condução no lado afectado<sup>7</sup>. Tal deve-se à presença de anomalias estruturais adicionais que envolvem o meato externo, CAE, membrana timpânica, ossículos ou uma combinação destas, o que leva a alteração na condução do som do meio ambiente até à cóclea<sup>5</sup>.

A atresia aural congénita, frequentemente associada a microtia, refere-se a um espectro de deformidades do ouvido, presentes no nascimento, que envolve algum grau de insuficiência de desenvolvimento do canal auditivo externo e, muitas vezes, da membrana do tímpano e dos ossículos do ouvido médio. Caracteriza-se por hipoplasia do canal auditivo externo, estando geralmente associada a outras malformações do pavilhão auricular, ouvido médio e ocasionalmente do ouvido interno. A atresia aural congénita é bilateral em 30% dos casos, sendo mais frequente em indivíduos de sexo masculino e, quando unilateral, no ouvido direito<sup>11</sup>.

Apesar de na maioria dos casos a microtia representar uma malformação isolada (ou seja, microtia sem outras malformações), uma proporção significativa de crianças afectadas (20-60%) apresenta uma síndrome identificável ou pelo menos uma anomalia não directamente relacionada com a microtia<sup>5</sup>.

As anomalias que se sabe estarem preferencialmente associadas a microtia isolada incluem: anomalias vertebrais, macrostomia, fenda lábio-palatina, assimetria facial, anomalias nos rins, defeitos cardíacos, microftalmia, holoprosencefalias e polidactilia. Muitas destas anomalias estão também associadas ao espectro óculo-aurículo-vertebral (EOAV), uma malformação congénita rara que se caracteriza por uma grande variedade clínica e cuja etiologia permanece desconhecida<sup>7</sup>.

Alguns autores acreditam que a microtia isolada poderá representar a forma mais leve do espectro óculo-aurículo-vertebral ou Síndrome de Goldenhar<sup>9</sup>. No entanto, apesar de existir uma sobreposição da expressão clínica da microtia e do

EOAV e de partilharem mecanismos genéticos semelhantes, devem ser consideradas como entidades distintas<sup>7</sup>. Esta controvérsia foi constatada no caso clínico em análise entre o corpo clínico multidisciplinar que o abordou; com efeito o facto de a microsomia hemifacial discreta, evidente sobretudo nos primeiros meses de vida, ter sido questionada nas reavaliações clínicas subsequentes e actualmente ser muito pouco evidente, aliado ao estudo genético negativo e ao facto de a avaliação da orofaringe não ter sido realizada na Cirurgia Plástica por não ser alvo de intervenção, fez com que aí fosse considerado não se tratar de uma Síndrome de Goldenhar mas de um caso de microtia isolada. No entanto a presença de úvula bífida, aspecto mais leve da fenda palatina, parece favorecer a inclusão na referida síndrome, tratando-se obviamente de um caso com pouca expressividade.

## 4. Síndrome de Goldenhar ou Espectro óculo-aurículo-vertebral

---

A Síndrome de Goldenhar é uma malformação congénita rara<sup>13</sup>, complexa, fenotipicamente e etiologicamente bastante variável<sup>14,15</sup> caracterizada pela tríade de microssomia crânio-facial, quistos dermóides oculares e malformações na coluna vertebral<sup>16</sup>.

A prevalência desta síndrome é estimada de 1:5642 a 1:45000 nascimentos<sup>8</sup>, sendo mais comum no sexo masculino (numa proporção de 3:2)<sup>14,17</sup>. Esta grande variação na prevalência deve-se ao facto de, não estando ainda definidos os critérios mínimos de diagnóstico da Síndrome de Goldenhar, os critérios de inclusão nos diferentes estudos são distintos.

Apesar de ter sido descrita originalmente por von Arlt em 1845, foi apenas reconhecida como entidade clínica em 1952 tendo sido descrita pela primeira vez na literatura pelo oftalmologista Maurice Goldenhar como sendo uma combinação de tumores epibulbares dérmicos, apêndices peri-auriculares e malformações dos pavilhões auriculares<sup>18</sup>.

Outros termos, tais como displasia óculo-aurículo-vertebral, microssomia hemifacial, são também utilizados, sendo actualmente aceite que todas estas condições fazem parte do mesmo espectro clínico, o espectro óculo-aurículo-vertebral<sup>19</sup>.

### 4.1. Características clínicas/fenótipo

---

O conjunto de anomalias apresentadas pelos pacientes com Síndrome de Goldenhar sugerem a existência de um erro na morfogénese do primeiro e segundo arcos branquiais<sup>9,20</sup>.

O espectro óculo-aurículo-vertebral varia de leve a grave, sendo o envolvimento crânio-facial geralmente assimétrico (unilateral ou bilateral)<sup>9,13,15,21</sup>. As malformações faciais são predominantemente unilaterais<sup>9</sup> sendo bilaterais em 10-33% dos casos<sup>22</sup>. Quando o envolvimento é bilateral é quase sempre assimétrico, com expressão mais severa num dos lados (direito).

As anomalias geralmente encontradas nestes doentes incluem hipoplasia unilateral maxilar e mandibular que resultam numa assimetria facial característica (microsomia hemifacial)<sup>23</sup>. Pode ainda aparecer ao nível da mandíbula: anquilose da articulação temporo-mandibular com limitação na abertura da boca e má-oclusão; ao nível da região oral: macrostomia, fenda palatina ou fenda labial; a nível do aparelho auditivo: anotia, microtia, atresia aural, apêndices e fossetas pré-auriculares, anomalias do ouvido médio e interno; a nível ocular: dermóides epibulbares, epicaneto, coloboma da pálpebra superior, microftalmia, distopia vertical orbital e anoftalmia. Anomalias nos pares cranianos tais com paralisia facial, perda auditiva neurossensorial, elevação assimétrica do palato e parésias oculares também poderão estar presentes<sup>15</sup>.

As crianças com Síndrome de Goldenhar devem ser submetidas a uma cuidadosa avaliação de todos os órgãos maior, pois muitas têm associadas malformações vertebrais (sobretudo na região cervical)<sup>23</sup>, cardíacas, pulmonares, renais, neurológicas e gastrointestinais<sup>24</sup>. Os doentes com anomalias vertebrais ou malformações cardíacas congénitas apresentam maior frequência de malformações adicionais no cérebro, membros ou outras<sup>15</sup>.

A presença de dificuldades na mobilização da coluna, restrição dos movimentos do pescoço e torcicolo devem aumentar a suspeita de anomalias vertebrais<sup>9</sup> tais como hipoplasia, fusão ou mesmo ausência de vértebras<sup>24</sup>.

Outras malformações menos comuns dizem respeito a malformações cardíacas congénitas (tetralogia de Fallot, defeitos do septo, transposição dos grandes vasos, anomalias do arco aórtico, situs inversus, dextrocardia), malformações do sistema genitourinário (agenésia renal, duplo ureter, ectopia renal cruzada, hidronefrose e hidroureter); anomalias dos membros (rádio e cúbito) e também do sistema nervoso central (malformações cerebrais, microcefalia, encefalocelo, hidrocefalia, hipoplasia do corpo caloso, malformação de Arnold-Chiari e holoprosencefalia)<sup>9</sup>.

De frisar que as complicações cárdio-pulmonares nos primeiros meses de vida são relativamente comuns, podendo envolver risco de vida.

Graças à expressividade variável desta síndrome não existe consenso relativamente aos critérios mínimos para o diagnóstico<sup>8</sup>, sendo muitas vezes um diagnóstico de exclusão. Microtia (isolada ou associada a outras malformações menores do ouvido) ou microsomia hemifacial associada a apêndices pré-auriculares são comumente considerados como o critério mínimo para o diagnóstico<sup>14,15,25</sup>. No

entanto, considera-se como fenótipo típico a presença de microtia, assimetria facial e dermóides epibulbares<sup>9</sup>.

## 4.2 Etiologia

---

A etiologia da Síndrome de Goldenhar é ainda pouco conhecida, tendo sido considerada complexa e heterogênea<sup>8,14</sup>. O envolvimento comum de factores genéticos e ambientais tem sido sugerido<sup>9</sup>. Esta síndrome envolve principalmente estruturas que derivam do primeiro e segundo arcos branquiais. Assim, tem sido proposto que a etiologia e mecanismos desta patologia estejam relacionados com o desenvolvimento destas estruturas no primeiro trimestre da gravidez.

A maioria dos casos são esporádicos sem antecedentes familiares relevantes<sup>9,17</sup>. No entanto está descrito, em algumas famílias, um padrão de herança autossómico recessivo ou dominante<sup>26</sup> bem como diferentes anomalias cromossómicas<sup>23</sup>. A presença de malformações unilaterais está sobretudo relacionada com a forma esporádica enquanto que uma expressão bilateral das malformações está mais associada à forma autossómica dominante<sup>13</sup>.

A etiologia pode estar relacionada com isquémia ou hemorragia focal na região de desenvolvimento do primeiro e segundo arcos branquiais, por volta dos 30-45 dias de gestação, no período da blastogénese. Acredita-se também que defeitos na migração das células da crista neural possam estar na origem desta síndrome<sup>23</sup>.

A Síndrome de Goldenhar tem também sido associada à exposição intra-uterina de diferentes substâncias tais como fármacos vasoactivos (pseudoefedrina, fenilpropanolamina, aspirina e ibuprofeno), tabaco, talidomida, ácido retinóico, tamoxifeno ou cocaína<sup>9</sup>. Relativamente aos fármacos vasoactivos, foi apenas observada uma clara relação de associação com a pseudoefedrina. A utilização de fármacos vasoactivos em combinação com tabagismo no primeiro semestre apresenta um risco aumento de desenvolver esta síndrome<sup>21</sup>.

Gravidez gemelar, o uso de técnicas de reprodução assistida assim como a presença de diabetes materna<sup>27,28</sup> têm sido observados com maior frequência em pacientes com Síndrome de Goldenhar<sup>15</sup>.

A possibilidade de mosaicismo genético também foi considerada<sup>29</sup>. O baixo risco empírico de recorrência, de 2 a 3%, e a raridade de casos de concordância em gémeos suporta que, na maioria dos casos, o padrão de herança seja multifactorial<sup>9</sup>.

### 4.3 Malformações do ouvido

---

A presença de anomalias auriculares é considerada necessária para o diagnóstico de EOAV<sup>22</sup>. As malformações do ouvido externo variam desde um pavilhão auricular levemente dismórfico até a sua ausência (anotia). Outras anomalias incluem apêndices e fossetas pré-auriculares bem como atresia do CAE. O facto dos ossículos se desenvolverem a partir das extremidades dorsolaterais da cartilagem do primeiro e segundo arcos branquiais, leva a que também eles possam ser afectados por defeitos de desenvolvimento. As anomalias do ouvido interno, contrariamente, são raramente observadas e ultrapassam o conceito de defeito de desenvolvimento do primeiro e segundo arcos branquiais, sugerindo a inclusão de um distúrbio na migração das células da crista neural como factor patogénico adicional no EOAV<sup>30</sup>.

Assim, as malformações do ouvido mais frequentemente descritas no EOAV envolvem o ouvido externo (sob a forma de microtia, apêndices e fossetas pré-auriculares e atresia do CAE) e médio (anomalias nos ossículos). Consequentemente o tipo de hipoacusia predominante nestes doentes é o de condução, secundária ao atingimento daquelas estruturas, que asseguram a transmissão sonora até à cóclea. Contudo, foi demonstrado que por vezes existe um componente neuriosensorial para esta perda auditiva, evidenciada por malformações do ouvido interno (envolvendo displasia da cóclea e dos canais semicirculares). Portanto, a hipoacusia em doentes com esta síndrome é geralmente de condução ou mista<sup>13,14</sup>.

### 4.4 Diagnóstico diferencial

---

Alguns pacientes com EOAV apresentam sinais clínicos que também podem estar presentes noutras síndromes que envolvem estruturas que derivam do primeiro e segundo arcos branquiais. De sublinhar cinco síndromes cujos genes responsáveis são conhecidos: Síndrome de Treacher Collins (TCOF1) que está também associada a hipoplasia maxilar e mandibular, mas não a anomalias oculares e do pavilhão auricular<sup>22</sup>; Síndrome de Townes-Brocks (SALL1), na qual a presença de anomalias anais sugere fortemente este diagnóstico, Síndrome CHARGE (CHD7) em que o formato da orelha e as anomalias no canais semicirculares são muito características, e finalmente as anomalias do espectro Braquio-Oto-Renal (EYA1) e o fenótipo do

espectro associado a mutações no gene EFTUD2, apresentam ambos microcefalia e atresia esofágica. Na maioria dos casos estas condições são distinguíveis e reconhecíveis fenotipicamente. No entanto, em caso de dúvida, podem ser realizados testes genéticos<sup>9</sup>.

Quando há malformações cardiovasculares e/ou sintomatologia que indique problema cardíaco associado ou não a outras características clássicas da síndrome de Goldenhar, é necessário realizar diagnóstico diferencial com outros problemas genéticos que apresentam achados semelhantes tais como Síndrome de Williams, Síndrome de Ehlers-Danlos e Doença de Fabry<sup>31</sup>.

## 5. Desenvolvimento do ouvido externo

---

O desenvolvimento do ouvido externo é um processo lento e complexo que se inicia durante a vida embrionária, prolonga-se ao longo do período fetal e continua no período pós-natal até a puberdade, quando as glândulas do CAE se encontram totalmente funcionais. Apesar de à data do nascimento o pavilhão auricular e CAE já se encontrarem formados, apenas atingem o seu tamanho e configuração finais por volta dos 9 anos de idade<sup>32</sup>.

O início do desenvolvimento do pavilhão auricular e CAE, durante a quarta e quinta semana de gestação, está relacionado com alterações anatómicas que envolvem aparelho branquial do embrião humano<sup>33</sup>. Este é composto por seis arcos branquiais e suas respectivas fendas e bolsas, sofrendo uma complexa série de eventos durante a embriogénese<sup>24</sup>. Estes arcos são revestidos externamente por ectoderme e internamente por endoderme, sendo o tecido entre estes dois componentes designado por mesoderme. Os arcos são separados do lado interno (endoderme) por bolsas e do lado externo (ectoderme) por fendas<sup>34</sup>.

O primeiro e segundo arcos branquiais dão origem a uma grande variedade de estruturas faciais incluindo elementos dos sistemas músculo-esquelético e nervoso, através de uma complexa rede de sinais ainda pouco caracterizada<sup>35</sup>. Interferência e/ou desregulação destas vias de sinalização, provocada por factores genéticos ou ambientais<sup>35</sup>, produz anomalias características no recém-nascido<sup>24</sup>.

O canal auditivo externo e o epitélio pavimentoso estratificado queratinizante da membrana timpânica são formados a partir de uma invaginação da ectoderme da primeira fenda branquial. A cavidade timpânica, trompa de Eustáquio, e a mucosa de todas as cavidades do ouvido médio formam-se a partir de uma invaginação da endoderme da primeira bolsa branquial, enquanto que a mesoderme do primeiro e segundo arcos branquiais formará a cadeia ossicular e os músculos do ouvido médio.

Blevins<sup>36</sup> apresentou um sistema de classificação que abrange todo o espectro de anomalias da primeira fenda branquial que inclui desde a ausência de CAE à duplicação do mesmo, manifestando-se a segunda sob a forma de quistos, sinus e fístulas.

O mesmo autor salienta ainda para três importantes passos do desenvolvimento do canal auditivo externo e ilustra como erros durante estes eventos podem resultar em diversas anomalias<sup>36</sup>. O primeiro erro de desenvolvimento que



pode ocorrer, por volta da 4ª semana de gestação, é ausência de migração da porção dorsal da primeira fenda branquial em direção à primeira bolsa branquial (que mais tarde dará origem ao ouvido médio). A falha deste processo leva ao aparecimento de aplasia aural resultando na ausência de canal auditivo externo, anel timpânico e deslocamento posterior do côndilo mandibular.

O segundo potencial erro diz respeito à ausência de regressão/fusão da porção ventral do primeiro arco branquial durante a 5ª e 6ª semanas de gestação. Tal leva à formação de uma anomalia de duplicação do CAE, que se pode manifestar como um quisto, sinus ou fístula.

Ao longo do processo de desenvolvimento do CAE, a porção dorsal da primeira fenda branquial é preenchida por um cordão sólido de células epiteliais, conhecido como tampão meatal. Estas células epiteliais, precursoras do CAE, iniciam um processo de recanalização na 6ª e 7ª semanas de gestação<sup>24</sup>, na direção de medial para lateral<sup>37</sup>. A falha deste processo é o terceiro erro, quando há uma interrupção em qualquer ponto do processo de canalização<sup>7</sup>, manifestando-se como atresia aural completa ou estenose.

O caso clínico em análise, em que a atresia aural é completa à direita e parcial à esquerda, sugere a ocorrência deste terceiro erro de desenvolvimento; o facto de ter sido colocada como uma das hipóteses de diagnóstico a fístula do 1º arco branquial infectada, aquando do episódio agudo que levou ao diagnóstico de colesteatoma do CAE, merece no entanto consideração. Tal implicaria ter ocorrido não o terceiro mas o segundo erro de desenvolvimento, em que a duplicação do CAE se manifesta sob a forma de quisto, sinus ou fístula; ora clinicamente estes podem manifestar-se também como uma lesão inflamatória recorrente do CAE ou da região periauricular, mas ao contrário do colesteatoma do CAE, a abordagem recomendada destas lesões implica uma incisão de parotidectomia. Isto para otimizar a identificação e preservação do nervo facial, dado que qualquer uma daquelas estruturas (parótida e nervo facial) pode estar envolvida<sup>39</sup>. Daí a necessidade de reavaliar o doente clínica e imagiologicamente, com RMN se necessário, após a completa resolução da infecção aguda para com base no diagnóstico mais provável, que no caso presente se verificou ser a de colestatoma, decidir a abordagem mais adequada.

## 6. Colesteatoma do canal auditivo externo

---

Colesteatoma é uma designação antiga, utilizada pela primeira vez pelo anatomista alemão Mueller em 1838, que poderia ser substituída pelo mais adequado termo de “queratoma”, não fosse o primeiro estar tão estabelecido desde há várias gerações na prática clínica e na literatura científica. Com efeito um colesteatoma não é mais do que um conjunto de resíduos de queratina contidos num saco epitelial cuja riqueza em células mesenquimatosas capazes de reabsorver o tecido ósseo lhe confere a sua tão temida e característica capacidade destrutiva<sup>40</sup>. Embora se comporte portanto como tal, não se trata de um verdadeiro tumor (-oma), e não contém colesterol (coles) nem tecido adiposo (-esteato-), sendo por isso esta uma designação muito pouco exacta<sup>41</sup>.

As duas componentes histopatológicas do colesteatoma são portanto os resíduos acelulares de queratina (o conteúdo do saco) e o saco, também designado por matriz; esta subdivide-se por sua vez em duas camadas, uma interior, epitelial, constituída por epitélio pavimentoso queratinizado, produtor de queratina, e outra exterior constituída pelo tecido conjuntivo subepitelial, também designado por perimatriz, que contém as tais células mesenquimatosas que reabsorvem osso e dão ao colesteatoma as suas propriedades invasivas<sup>40</sup>.

Apesar de o colesteatoma ocorrer mais frequentemente no ouvido médio e na mastoide, também pode desenvolver-se no CAE<sup>42</sup>. O colesteatoma do canal auditivo externo (CCAEE) é uma entidade rara<sup>43</sup>, estimando-se que esteja presente em 1 a cada 1000 novos doentes com patologia do foro otorrinolaringológico<sup>44</sup>. Holt sugeriu dividir os factores etiológicos do CCAEE em: pós-cirúrgico, pós-traumático, estenose congénita do CAE, obstrução do CAE e espontâneo<sup>42</sup>.

Clinicamente, os doentes com colesteatoma do canal auditivo externo apresentam tipicamente otorreia fétida e dor ligeira tipo moimha devido à invasão local pelo colesteatoma da parede óssea do canal<sup>45</sup>. Hipoacusia não é uma queixa frequente<sup>43</sup>. De referir que CCAEE é geralmente mais extenso do que a clínica sugere<sup>46</sup>.

A estenose congénita do canal auditivo externo é classificada como um sub-grupo de atresia aural congénita<sup>47</sup>. Schuknecht dividiu a atresia aural em 4 tipos: atresia do meato (Tipo A) limitada à parte fibrocartilaginosa do CAE; atresia parcial (Tipo B), com um canal auditivo externo estreito e tortuoso, não apenas limitado à porção fibrocartilaginosa mas também à porção óssea; atresia total (Tipo C) do CAE, com ouvido médio bem desenvolvido e a atresia hipopneumática (Tipo D), com diminuição da pneumatização do osso temporal<sup>11</sup>. Embora no caso clínico apresentado a aplicação desta classificação seja dificultada pela ausência de um exame de imagem posterior ao realizado aos 2 meses e meio de vida, e pelas dimensões do colesteatoma achado na TC realizada já no decurso do processo patológico que se desenvolveu, é possível classificar o ouvido direito em tipo D e o ouvido esquerdo em tipo A ou B.

Como tem sido relatado na literatura, e como o confirma o caso descrito neste trabalho, a estenose do canal auditivo externo está associada a um maior risco de desenvolvimento de colesteatoma<sup>47</sup>, especialmente no canal auditivo externo<sup>10-12</sup>.

Ao longo do processo de desenvolvimento do CAE, quando o processo de recanalização medial-lateral do tampão meatal falha, o epitélio pavimentoso pode ficar retido internamente ao canal estenosado, levando assim à formação de um colesteatoma do CAE<sup>24</sup>. Ou seja, a anatomia do CAE congenitamente estenótico predispõe o canal a reter porções de epiderme, com o consequente desenvolvimento de um colesteatoma<sup>10</sup>.

A estenose do CAE é definida como um canal de diâmetro igual ou inferior a 4mm<sup>10</sup>. Quanto maior a estenose, mais facilmente se formará o colesteatoma. As características destrutivas do colesteatoma do canal auditivo externo estenótico tendem a surgir durante a adolescência<sup>10</sup>.

Schuknecht, num estudo de 69 casos de cirurgia a atresia aural congénita, relata a presença colesteatoma do CAE em todos os 7 ouvidos com atresia do meato Tipo A e em 2 dos 11 ouvidos com atresia parcial Tipo B. Por outro lado, apenas 1 dos 51 pacientes com atresia total (Tipo C) exibiu colesteatoma do CAE<sup>11</sup>. Ora isto está inteiramente de acordo com o que se verificou no caso que ilustra este trabalho, em que o colesteatoma ocorreu no ouvido que apresentava atresia tipo A ou B, impossível

de determinar com rigor pela distorção causada pelas dimensões do colesteatoma. Resulta como óbvia a necessidade de desenvolver um elevado índice de suspeita da possibilidade de aparecimento desta patologia nestes tipos de atresia e a realização sistemática de exames de imagem ao longo do crescimento. Não foi no entanto encontrado na literatura consultada qualquer protocolo de avaliação estabelecido.

Cole e Jahrsdoerfer, numa revisão realizada a cerca de 600 doentes com malformações congénitas major, descrevem a maior associação entre colesteatoma do CAE e estenose do CAE. Na sua publicação, 23 dos 39 ouvidos (59%) com estenose do CAE igual ou inferior a 2 mm desenvolveram colesteatoma. E mais impressionante, relataram o desenvolvimento de colesteatoma em 91% (10 dos 11 ouvidos) dos pacientes, com 12 anos ou mais, cujo CAE tinha um diâmetro igual ou inferior a 2mm<sup>10</sup>.

Mais recentemente, numa revisão retrospectiva realizada a 673 pacientes (770 ouvidos) com atresia aural congénita, aproximadamente 1 em cada 5 pacientes com estenose congénita do CAE apresentaram colesteatoma do canal<sup>48</sup>.

O colesteatoma na estenose aural congénita pode passar facilmente despercebido sendo importante frisar a importância de analisar cuidadosamente as imagens da TC. Os pacientes podem desenvolver paralisia facial ou mastoidite antes de o diagnóstico poder ser realizado e o caso apresentado torna evidente a razão; com efeito devido às suas propriedades destrutivas o colesteatoma erodiu a maior parte do canal de Falópio, deixando o nervo facial exposto à infecção e ao potencial trauma cirúrgico; o risco desta complicação neste doente era portanto elevado. Além da TC, a RMN acrescenta informação relevante relativamente à natureza da doença como se verificou neste caso. O estudo por difusão permite distinguir as áreas de colesteatoma das áreas de tecido inflamatório, constituindo um precioso auxiliar não só no diagnóstico diferencial, como também no diagnóstico precoce da recidiva.

O colesteatoma na estenose aural congénita caracteriza-se por um crescimento lento e a existência de um colesteatoma não diagnosticado pode ter graves consequência para o ouvido/aparelho auditivo<sup>24,49</sup>.

Para além da presença de estenose do CAE, doentes com Síndrome de Goldenhar apresentam mais factores de risco para o desenvolvimento de colesteatoma do CAE. Sendo estes doentes muitas vezes sujeitos a múltiplas cirurgias reconstrutivas podem desenvolver um CCAE pós-cirúrgico. A retenção de resíduos de epiderme durante o

processo de cicatrização ou o trauma provocado pela disrupção da integridade da pele do canal poderão estar na origem desta entidade<sup>42</sup>. Mais uma vez se encontra paralelismo com o caso clínico apresentado: a reconstrução auricular que necessitou de mais intervenções foi justamente a esquerda e a inflamação periauricular com abscesso foi inicialmente interpretada como complicação de todos esses procedimentos; parece de excluir no entanto a hipótese de CCAE pós-cirúrgico dado que a intervenção reconstrutiva se limitou à região auricular, sem disrupção do meato auditivo.

## 7. Tratamento

---

O tratamento de crianças portadoras de Síndrome de Goldenhar, além do diagnóstico precoce, deve obedecer a uma ordem cronológica e ser orientado por uma equipa multidisciplinar com experiência em malformações crânio-faciais. Os principais objectivos do tratamento são assegurar um suporte respiratório adequado e alimentação correcta nas crianças com malformações faciais severas, maximizar a capacidade auditiva e de comunicação, melhorar a assimetria facial e otimizar a correcta oclusão dentária.

O tratamento depende da idade, sendo que as várias intervenções devem ser realizadas no tempo correcto, de acordo com o crescimento e desenvolvimento craniofacial. O principal objectivo é permitir que o doente possa, do ponto de vista funcional e estético, ter uma vida o mais próximo possível da normalidade<sup>20</sup>.

A falta de informações seguras sobre a patologia e de critérios mínimos para o diagnóstico implicam em alguns casos um atraso no correcto diagnóstico e consequentemente graves complicações de natureza funcional e estética.

### 7.1 Tratamento atresia aural congénita

---

Para os pais, a descoberta de atresia aural congénita no recém-nascido é causa de grande ansiedade, sobretudo quando o pavilhão auricular está ausente, pequeno ou deformado e, especialmente, se o envolvimento for bilateral. A um sentimento de necessidade de uma cirurgia urgente é seguido um período de grande stress emocional o que exige uma atitude ponderada e aconselhamento realista por parte do médico<sup>11</sup>.

Na atresia aural congénita, a reabilitação auditiva cirúrgica pode ser alcançada de através da cirurgia reconstrutiva (atresioplastia) ou implantação de um dispositivo auditivo de condução óssea como sistema BAHA (Bone Anchored Hearing Aid – prótese auditiva osteointegrada)<sup>50</sup>. Pacientes com síndromes crânio-faciais, como a Síndrome de Goldenhar, apresentam resultados semelhantes aos indivíduos com atresia aural congénita isolada<sup>51</sup>.

### 7.1.1 Cirurgia reconstrutiva

Uma das modalidades de reabilitação auditiva em casos de atresia aural congénita e malformação auricular diz respeito à cirurgia reconstrutiva (atresioplastia) associada ou não à reconstrução estética do pavilhão auditivo (reconstrução da microtia).

O principal objectivo da cirurgia reconstrutiva consiste em obter um grau de audição que permita ao paciente dispensar a utilização de uma prótese auditiva<sup>11</sup>. As principais complicações são a paralisia facial, recorrência da estenose, otite externa recorrente, colesteatoma, lateralização da membrana timpânica, resultados estéticos e auditivos variáveis<sup>52</sup>.

Não sendo infrequente que ocorra falha em atingir níveis aceitáveis de audição, tal faz com que o uso de aparelho auditivo seja igualmente necessário num grande número de pacientes<sup>53</sup>. Assim se coloca a questão, se será do melhor interesse do doente ser sujeito a um procedimento cirúrgico com riscos significativos, morbilidade e possíveis complicações pós-operatórias na tentativa de atingir níveis de audição aceitáveis, quando a maioria dos pacientes submetidos a esta cirurgia irá continuar a necessitar de um aparelho auditivo<sup>53</sup>.

Sendo reconhecido que a cirurgia reconstrutiva da atresia aural congénita é difícil, num esforço para seleccionar quais os doentes com maior probabilidade de sucesso, foi desenvolvido um sistema de classificação baseado na TC pré-operatória do osso temporal e na anatomia do ouvido externo. Surgiu assim o Sistema de classificação de Jahrsdoerfer<sup>57</sup> que tem sido utilizado para determinar quais os pacientes candidatos, ou não, à atresioplastia (Fig.5). Quanto mais alta for a pontuação desta classificação, em que cada estrutura pontua quando está presente e é normal (por critérios imagiológicos), maior será a probabilidade de um resultado favorável no que diz respeito à reabilitação auditiva em pacientes submetidos à cirurgia reconstrutiva.

Anatomical Structure	Score
Stapes bone	2
Oval window open	1
Middle ear space	1
Facial nerve	1
Malleus-incus complex	1
Mastoid pneumatization	1
Incus-stapes connection	1
Round window	1
External ear	1
<b>Total Possible Score</b>	<b>10</b>

**Figura 5** - Classificação de Jahrsdoerfer para atresia aural congénita (adaptado de Jahrsdoerfer et al. <sup>57</sup>)

Embora não tenha sido considerada a hipótese de atresioplastia no caso do doente descrito neste trabalho, podemos *à posteriori* perceber que provavelmente o ouvido esquerdo seria um bom candidato àquele procedimento, com uma classificação de Jahrsdoerfer grau 8, mas sobretudo porque o aparecimento de um colesteatoma do CAE e a consequente cirurgia, vieram demonstrar excelentes resultados auditivos, infelizmente apenas temporários pela impossibilidade de confeccionar um meato suficientemente amplo e estável, no contexto de uma reconstrução auricular já de si problemática.

### 7.1.2 Prótese auditiva ósteo-integrada

---

Outro método de reabilitação auditiva, este seguro e eficaz, diz respeito à implantação de uma prótese auditiva de condução óssea ósteo-integrada. O primeiro destes sistemas a ser comercializado, recebeu o nome de BAHA®, justamente aquela mesma designação em língua inglesa (Bone-Anchored-Hearing-Aid).

Uma prótese de condução óssea realiza um *bypass* ao CAE e ouvido médio, permitido assim uma transmissão directa do som até à cóclea<sup>54</sup>. A descoberta do fenómeno de ósteo-integração na 2ª metade do século XX e a sua aplicação clínica permitiu explorar todo o potencial da condução óssea, relegando para segundo plano as insuficientes, desconfortáveis e inestéticas próteses de vibração óssea adaptadas a óculos ou a bandeleles. A implantação cirúrgica de um pilar de titânio no osso temporal, para adaptação posterior de um processador auditivo, é um método pouco invasivo, quase sem complicações e cuja eficácia tem sido provada em vários estudos<sup>13</sup>, particularmente em hipoacúsias mistas ou de condução por patologia malformativa do ouvido externo/médio.

Apesar de ser colocado cirurgicamente, trata-se de um procedimento simples<sup>54</sup>, com poucas complicações e exigindo um cuidado pós-operatório e um follow-up menos apertado que a cirurgia reconstrutiva<sup>53</sup>. Esta nunca terá sido equacionada no caso clínico descrito, no qual a colocação de um BAHA® se revelou uma excelente opção de reabilitação, possibilitando limiares auditivos muito próximos do normal.

Actualmente, a indicação mais comum para a colocação de *BAHA* na população pediátrica é justamente a atresia aural congénita, sendo este o grupo com taxas de satisfação mais elevadas<sup>55</sup> pela dificuldade de adaptação às próteses auditivas de



vibração óssea convencionais<sup>56</sup>. Uma das grandes vantagens deste método consiste em não provocar dano irreversível no canal auditivo externo, ouvido médio e interno<sup>53</sup>.

Apesar do seu uso ter sido aprovado pelo FDA para crianças com 5 ou mais anos de idade<sup>53</sup>, a colocação de BAHA em dois tempos cirúrgicos tem permitido a sua aplicação em idades cada vez menores<sup>56</sup>.

As principais limitações ao uso das próteses auditivas ósteo-integradas são os custos elevados e a perda do prótese, que pode ocorrer com uma frequência que chega aos 10% dos casos por diversos motivos tais como: falência da osteointegração, trauma, infecção ou radiação. Dor relacionada com o BAHA pode existir, mas é rara. Há dois casos descritos de abscessos após colocação de BAHA. Esta seria então outra hipótese de diagnóstico, muito remota e logo excluída pelos exames de imagem, para o quadro de inflamação retroauricular com abscesso desenvolvido pelo doente do caso clínico apresentado; é que justamente, foi o lado esquerdo o escolhido para a colocação do BAHA. No entanto o procedimento foi realizado 5 anos antes desta complicação e nunca houve problemas cutâneos associados, tendo a osteo-integração decorrido normalmente e os cuidados de higiene locais sempre cumpridos.

### 7.1.3 Cirurgia reconstrutiva *versus* prótese auditiva ósteo-integrada

Para os doentes com classificação de Jahrsdoerfer grau 5 ou menos, considerados maus candidatos à atresioplastia, o sistema *BAHA* é uma boa opção para reabilitação auditiva. Já no caso dos candidatos favoráveis à cirurgia (Jahrsdoerfer grau 6 ou mais), quer atresioplastia quer sistema *BAHA* poderão ser considerados. O resultado auditivo de uma atresioplastia pode variar de excelente a médio enquanto que com o sistema *BAHA* o resultado é geralmente excelente. Apesar de tudo, uma atresioplastia bem sucedida oferece a melhor oportunidade de reabilitação auditiva para toda a vida, independente de aparelhos de amplificação<sup>50</sup>. Os aparelhos convencionais e sistema *BAHA* podem ser complemento do tratamento de uma atresioplastica mal sucedida<sup>50</sup>.

Um grande número de estudos aponta para as vantagens da implantação do sistema *BAHA* em comparação com a cirurgia reconstrutiva<sup>52,53</sup>. Apesar de a atresioplastia isoladamente representar uma opção atrativa para a atresia parcial do

CAE, na maioria dos casos não apresenta resultados aceitáveis a não ser que seja combinada com uso de próteses auditivas convencionais, sendo que neste caso os resultados são comparáveis aos pacientes com sistema *BAHA*<sup>3</sup>.

Em pacientes com atresia total do canal auditivo externo a implantação do sistema *BAHA* é uma opção terapêutica confiável, segura e eficiente que permite uma reabilitação auditiva significativamente melhor quando comparada com a cirurgia reconstrutiva<sup>3,52,58</sup>.

Porém, alguns estudos alertam que concluir que a implantação do sistema *BAHA* é superior à atresioplastia baseado apenas no facto dos resultados dos exames audiológicos (claramente superiores no sistema *BAHA*) poderá não ser a atitude mais correcta<sup>51</sup>. Para os graus mais severos de atresia, a maioria dos otorrinolaringologistas recomenda o sistema *BAHA*. Para graus menos severos de atresia, a cirurgia reconstrutiva mantém-se como opção viável para alguns pacientes. As vantagens da atresioplastia são muitas e incluem a possibilidade de um audição normal ou próxima do normal sem uso de aparelhos de amplificação. Para outros, um aparelho auditivo convencional pode ser necessário. A atresioplastia apresenta ainda um melhor resultado estético, possibilidade de vigilância directa no caso de infecção ou colesteatoma, ausência de problemas relacionados com cuidado de feridas provocado pelo sistema *BAHA*, permite ainda o uso de *headphones* e outros acessórios. Assim, por estas razões os benefícios da cirurgia reconstrutiva poderão ultrapassar os melhores resultados auditivos conseguidos com sistema *BAHA* num grupo seleccionado de pacientes<sup>51</sup>.

É possível concluir que a decisão da implantação do sistema *BAHA* versus atresioplastia tem de ser ponderada caso a caso, pois ambas as técnicas apresentam vantagens, desvantagens e possíveis complicações<sup>50</sup>. Esta escolha depende principalmente da idade do paciente, espessura do osso cortical, gravidade da malformação, da experiência do cirurgião e das escolhas pessoais do paciente.

## 7.2 Atrésia aural congénita e colesteatoma do canal

---

Apesar de a cirurgia reconstrutiva ser geralmente protelada até à idade de 5 ou 6 anos, esta poderá ter de ser antecipada se estivermos na presença de um colesteatoma. De facto, o caso clínico apresentado ilustra bem o facto de o desenvolvimento do colesteatoma poder resultar numa atresioplastia espontânea e bem sucedida – bastou a sua remoção para o doente passar a dispensar a utilização do seu dispositivo auditivo de condução óssea, mesmo em ambientes ruidosos. O facto de a reconstrução plástica do pavilhão ter impedido a realização de uma meatoplastia suficientemente ampla, levando à restenose meatal, aliado ao facto de não ter sido realizado qualquer exame de imagem posterior ao que foi realizado aos 2 meses e meio de idade, até à ocorrência do episódio de abscesso retroauricular, levanta algumas questões. A da necessidade de sistematicamente se proceder a uma reavaliação imagiológica antes dos 5 anos, que se for negativa deverá ser repetida no futuro é uma delas. A outra é a a necessidade de melhor articulação interdisciplinar no sentido da melhor articulação de *timings* de intervenção e de tipos de procedimentos, por forma a não se inviabilizarem mutuamente.

A presença de uma estenose do canal auditivo externo deve alertar o médico para a possibilidade de desenvolvimento de um colesteatoma do CAE, este deverá pedir uma Tomografia Computadorizada, mesmo que não esteja planeada nenhuma cirurgia. Se o colesteatoma do canal não for removido/tratado cirurgicamente poderá tornar-se localmente destrutivo e com o tempo provocar erosão das estruturas adjacentes<sup>24</sup>. Poderá erodir a porção óssea do CAE, penetrar na membrana timpânica e invadir o ouvido interno<sup>11</sup>.

Quando presente, o colesteatoma, constitui uma indicação absoluta para cirurgia reconstrutiva e bem como sua remoção para prevenir futuras complicações<sup>11,12</sup>.

## 8. Conclusão

---

A propósito de um caso clínico de colesteatoma do CAE em doente com atresia aural e síndrome de Goldenhar, foi feita a revisão da embriologia do aparelho branquial, sobretudo do 1º arco branquial e dos seus erros de desenvolvimento que resultam nos diferentes tipos de malformações do CAE, e descrito todo o espectro de malformações, associadas àquela síndrome, também designada por espectro óculo-aurículo-vertebral.

O tratamento de crianças portadoras de Síndrome de Goldenhar deve obedecer a uma ordem cronológica e ser orientado por uma equipa multidisciplinar com experiência em malformações craniofaciais. Apesar de pouco frequente, deve ser precocemente diagnosticada pois apresenta graves consequências para seus portadores, sobretudo quando expostos a um diagnóstico tardio. O Otorrinolaringologista deve ser capaz de reconhecer os sinais e sintomas característicos permitindo assim melhorar a qualidade de vida do doente e reduzir as possíveis complicações. Existe alguma discrepância na literatura quanto à prevalência, critérios de diagnóstico e tratamento do Síndrome de Goldenhar, tal deve-se sobretudo ao facto de a não ser ainda conhecida a sua verdadeira etiologia.

A estenose congénita do CAE deve alertar o otorrinolaringologista para a possibilidade de aparecimento de um colesteatoma do canal. Esta entidade, na maior série encontrada (673 pacientes), ocorre em 1 a cada 5 doentes com estenose do CAE. É necessário por isso um elevado índice de suspeita e recorrer a exames imagiológicos para o diagnóstico. O doente do caso clínico apresentado realizou apenas uma TC aos 2 meses e meio de idade e apenas voltou a repetir este método de imagem após aparecimento de complicação, tendo o diagnóstico sido realizado numa fase tardia.

Ao longo da pesquisa realizada, não foi encontrado nenhum protocolo de avaliação imagiológico dos doentes com atresia aural, mas parece óbvio pelo caso estudado e pela análise da literatura que se justifica realizar reavaliação imagiológica em doentes assintomáticos; a TC é habitualmente pedida nos primeiros meses de vida para caracterização das malformações, posteriormente pode optar-se por fazer o *screening* de um eventual colesteatoma com RMN, para minimizar ao máximo a exposição a radiação ionizante. Quando esta lesão está presente o tratamento é

cirúrgico de modo a removê-la na totalidade e prevenir as potenciais complicações do seu carácter evolutivo expansivo-destrutivo.

## 9. Bibliografia

---

1. Kelley, P. E. & Scholes, M. A. Microtia and Congenital Aural Atresia. *Otolaryngol. Clin. North Am.* 40, 61–80 (2007).
2. Luquetti, D. V, Heike, C. L., Hing, A. V, Cunningham, M. L. & Cox, T. C. Microtia : Epidemiology and Genetics. *Am. J. Med. Genet. Part A* 158A, 124–139 (2012).
3. Bouhabel, S., Arcand, P. & Saliba, I. Congenital aural atresia: Bone-anchored hearing aid vs. external auditory canal reconstruction. *Int. J. Pediatr. Otorhinolaryngol.* 76, 272–277 (2012).
4. Kelley, P. E. & Scholes, M. A. Microtia and Congenital Aural Atresia. *Otolaryngol. Clin. North Am.* 40, 61–80 (2007).
5. Cox, T. C., Camci, E. D., Vora, S., Luquetti, D. V. & Turner, E. E. The genetics of auricular development and malformation: New findings in model systems driving future directions for microtia research. *Eur. J. Med. Genet.* 57, 394–401 (2014).
6. Jin, L., Hao, S., Fu, Y., Zhang, T. & Wang, Z. Clinical analysis based on 208 patients with microtia (especially reviewed oculo-auriculo-vertebral spectrum, hearing test, CT scan). *Turk. J. Pediatr.* 52, 582–587 (2010).
7. Luquetti, D., Heike, C., Hing, A., Cunningham, M. & Cox, T. Microtia : Epidemiology and Genetics. *Am. J. Med. Genet. Part A* 158, 124–139 (2011).
8. Barisic, I. *et al.* Prevalence, prenatal diagnosis and clinical features of oculo-auriculo-vertebral spectrum: a registry-based study in Europe. *Eur. J. Hum. Genet.* 22, 1026–33 (2014).
9. Beleza-Meireles, A., Clayton-Smith, J., Saraiva, J. M. & Tassabehji, M. Oculo-auriculo-vertebral spectrum: a review of the literature and genetic update. *J. Med. Genet.* 51, 635–45 (2014).
10. Cole, R. R. & Jahrsdoerfer, R. A. The Risk of Cholesteatoma in Congenital Aural Stenosis.pdf. *Laryngoscope* 100, (1990).
11. Schuknecht, H. F. Congenital Aural Atresia. *Laryngoscope* 99, 908–917 (1989).
12. Yamane, H., Takayama, M., Sunami, K., Tochino, R. & Morinaka, M. Disregard of cholesteatoma in congenital aural stenosis. *Acta Otolaryngol.* 127,

- 221–224 (2007).
13. Skarżyński, H., Porowski, M. & Podskarbi-Fayette, R. Treatment of otological features of the oculoauriculovertebral dysplasia (Goldenhar syndrome). *Int. J. Pediatr. Otorhinolaryngol.* 73, 915–921 (2009).
  14. Rosa, R. F. M. *et al.* Ear abnormalities in patients with oculo-auriculo-vertebral spectrum (Goldenhar syndrome). *Braz. J. Otorhinolaryngol.* 77, 455–460 (2011).
  15. Beleza-Meireles, A. *et al.* Oculo-auriculo-vertebral spectrum: Clinical and molecular analysis of 51 patients. *Eur. J. Med. Genet.* 58, 455–465 (2015).
  16. Brosco, K. C., Zorzetto, N. L. & Costa, A. R. Da. Perfil audiológico de indivíduos portadores da síndrome de Goldenhar. *Rev. Bras. Otorrinolaringol.* 70, 645–649 (2004).
  17. Hartsfield, J. K. Review of the etiologic heterogeneity of the oculo-auriculo-vertebral spectrum (Hemifacial Microsomia). *Orthod Craniofac Res* 10, 121–128 (2007).
  18. Goldenhar, M. The association between the ear malformation, and particularly the syndrome of epibulbar dermoids appendices and congenital auricle fistulas, and their relationships with the mandible-facial dysostosis. *J. Genet. Hum.* 1, 234–282 (1952).
  19. Gorlin, R., Cohen, M. & Levin, L. *Syndromes of the Head and Neck.* (1990).
  20. Silva, L. & Penido, C. de C. Síndrome de Goldenhar: Relato de Caso Clínico. *J Bras Odontopediatr Odontol Bebe* 6, 283–286 (2003).
  21. Werler, M. M., Starr, J. R., Cloonan, Y. K. & Speltz, M. L. Hemifacial microsomia: From gestation to childhood. *J Craniofac Surg.* 20, 664–669 (2009).
  22. Seethalakshmi, C., Sreenivasan, A. & Saraswathy, G. Goldenhar Syndrome - review with case series. *J. Clin. Diagnostic Res.* 8, 17–19 (2014).
  23. oculoauriculovertebral spectrum Un uptadated critique.pdf.
  24. Barkdull, G. C. & Carvalho, D. Goldenhar syndrome with external auditory canal stenosis complicated by canal cholesteatoma and first branchial cleft cyst. *Int. J. Pediatr. Otorhinolaryngol. Extra* 2, 128–132 (2007).
  25. Heike, C. L., Luquetti, D. V & Hing, A. V. Craniofacial Microsomia Overview. (2014). at <<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK5199/>>
  26. Stoll, C., Viville, B., Treisser, A. & Gasser, B. A family with dominant

- oculauriculovertebral spectrum. *Am. J. Med. Genet.* 78, 345–349 (1998).
27. Wang, R., Martínez-Frías, M. L. & Graham, J. M. Infants of diabetic mothers are at increased risk for the oculo-auriculo-vertebral sequence: A case-based and case-control approach. *J. Pediatr.* 141, 611–617 (2002).
  28. Ewart-Toland, A. *et al.* Oculoauriculovertebral Abnormalities in Children of Diabetic Mothers. *Am. J. Med. Genet.* 90, 303–309 (2000).
  29. Battin, J. & Lacombe, D. Germinal Mosaicism in Oculo-Auriculo-Vertebral Dysplasia. *Am. J. Med. Genet.* 46, 609–610 (1993).
  30. Scholtz, A. W. *et al.* Goldenhar's syndrome: congenital hearing deficit of conductive or sensorineural origin? Temporal bone histopathologic study. *Otol. Neurotol.* 22, 501–5 (2001).
  31. Palheta Neto, F. X. *et al.* Goldenhar Syndrome - A warning for the Otorhinolaryngologist. *Arq. Int. Otorrinolaringol.* 11, 196–201 (2007).
  32. Wright, C. G. Development of the human external ear. *J. Am. Acad. Audiol.* 8, 379–382 (1997).
  33. Magdy, E. a. & Ashram, Y. a. First branchial cleft anomalies: Presentation, variability and safe surgical management. *Eur. Arch. Oto-Rhino-Laryngology* 270, 1917–1925 (2013).
  34. Waldhausen, J. H. T. Branchial cleft and arch anomalies in children. *Semin. Pediatr. Surg.* 15, 64–69 (2006).
  35. Passos-Bueno, M. R., Ornelas, C. C. & Fanganiello, R. D. Syndromes of the first and second pharyngeal arches: A review. *Am. J. Med. Genet. Part A* 149, 1853–1859 (2009).
  36. Blevins, N. H., Byahatti, S. V & Karmody, C. S. External auditory canal duplication anomalies associated with congenital aural atresia. *J. Laryngol. Otol.* 117, 32–8 (2003).
  37. Miyamoto, R., Fairchild, T. & Daugherty, H. Primary Cholesteatoma in the Congenitally Atretic Ear. *Am J Otol* 5, 283–285 (1984).
  38. Nishimura, Y., Minatogawa, T. & Kumoi, T. Intractable Retroauricular Abscess Associated with Microtia and Aural Atresia - Some Views in relation to the Congenital Cholesteatoma and Microtia. *Ann. Plast. Surg.* 23, 74–80 (1989).
  39. Flint, P. W. *et al.* *Cummings Otolaryngology Head and Neck Surgery.* (SAUNDERS Elsevier, 2015).
  40. Smouha, E. E. & Bojrab, D. I. *"Cholesteatoma"* ( THIEME, 2012).



41. Nevoux, J. *et al.* Childhood cholesteatoma. *Eur. Ann. Otorhinolaryngol. Head Neck Dis.* 127, 143–150 (2010).
42. Holt, J. J. Ear Canal Cholesteatoma. *Laryngoscope* 102, 608–612 (1992).
43. Naim, R., Linthicum, F., Shen, T., Bran, G. & Hormann, K. Classification of the external auditory canal Cholesteatoma. *Laryngoscope* 115, 455–460 (2005).
44. Anthony, P. & Anthony, W. Surgical treatment of external auditory canal cholesteatoma. *Laryngoscope* 92, 70–75 (1982).
45. Heilbrun, M. E. *et al.* External Auditory Canal Cholesteatoma: Clinical and Imaging Spectrum. *Am. J. Neuroradiol.* 24, 751–756 (2003).
46. Garin, P., Degols, J. C. & Delos, M. External auditory canal cholesteatoma. *Arch. Otolaryngol. Head. Neck Surg.* 123, 62–5 (1997).
47. Yildirim, N., Sahan, M. & Akkaya, A. CASE REPORT Primary Cholesteatoma within the Stenotic Ear Canal : Report of two Cases , one with Extra-Temporal Complications. *Int. Adv. Otol.* 5, 281–285 (2009).
48. Casale, G., Nicholas, B. D. & Kesser, B. W. Acquired ear canal cholesteatoma in congenital aural atresia/stenosis. *Otol. Neurotol.* 35, 1474–9 (2014).
49. Sone, M., Naganawa, S., Yoshida, T., Nakata, S. & Nakashima, T. Imaging findings in a case with cholesteatoma in complete aural atresia. *Am. J. Otolaryngol. - Head Neck Med. Surg.* 31, 297–299 (2010).
50. Yellon, R. F. Atresiaplasty versus BAHA for congenital aural atresia. *Laryngoscope* 121, 2–3 (2011).
51. Moss, W. J., Lin, H. W. & Cueva, R. A. Surgical and Audiometric Outcomes for Repair of Congenital Aural Atresia and Hypoplasia. *JAMA Otolaryngol. Neck Surg.* 142, 52 (2016).
52. Farnoosh, S., Mitsinikos, F. T., Maceri, D. & Don, D. M. Bone-Anchored Hearing Aid vs. Reconstruction of the External Auditory Canal in Children and Adolescents with Congenital Aural Atresia: A Comparison Study of Outcomes. *Front. Pediatr.* 2, 5 (2014).
53. Evans, A. K. & Kazahaya, K. Canal atresia: ‘Surgery or implantable hearing devices? The expert’s question is revisited’. *Int. J. Pediatr. Otorhinolaryngol.* 71, 367–374 (2007).
54. Bento, R. F., Kiesewetter, A., Ikari, L. S. & Brito, R. Bone-anchored hearing aid (BAHA): indications, functional results, and comparison with reconstructive surgery of the ear. *Int. Arch. Otorhinolaryngol.* 16, 400–405 (2012).

55. McLarnon, C. M., Davison, T. & Johnson, I. J. M. Bone-anchored hearing aid: comparison of benefit by patient subgroups. *Laryngoscope* 114, 942–4 (2004).
56. Reis, C., Bebiano Coutinho, M., Gameiro dos Santos, J. & Almeida e Sousa, C. Uso de BAHA em crianças: Indicações, resultados e complicações. *Rev. Port. Otorrinolaringol. e Cir. Cérvico-Facial* 52, 11–15 (2014).
57. Jahrsdoerfer, R. A., Yeakley, J. W., Aguilar, E. A., Cole, R. R. & Gray, L. C. Grading system for the selection of patients with congenital aural atresia. *Am. J. Otol.* 13, 6–12 (1992).
58. Nadaraja, G. S., Gurgel, R. K., Kim, J. & Chang, K. W. Hearing outcomes of atresia surgery versus osseointegrated bone conduction device in patients with congenital aural atresia: a systematic review. *Otol. Neurotol.* 34, 1394–9 (2013).